

Lipidoses musculaires

Actualité AFM

[Déficit primaire en carnitine : un traitement efficace, avec peu de symptômes | AFM Téléthon \(afm-telethon.fr\)](#)

Déficit primaire en carnitine : un traitement efficace, avec peu de symptômes

Plus de 10 ans après leur diagnostic, les patients de la plus grande cohorte de déficit primaire en carnitine, aux Iles Féroé, traités par L-carnitine, vont bien.

C'est dans l'archipel des Iles Féroé, au nord de l'Océan Atlantique, entre l'Écosse et l'Islande, que l'on retrouve le plus grand nombre de malades atteints de déficit primaire en carnitine dans le monde : on y dénombre pas moins d'un malade pour 300 habitants alors que dans le reste du monde, la maladie ne touche qu'une personne sur 100 000. Pourquoi ? Parce qu'il s'agit d'une maladie génétique héréditaire et que sur ces Iles, les habitants sont très isolés, avec peu de mouvements de populations, deux facteurs favorisant sa propagation.

Une vie en « bonne santé »

Une supplémentation en carnitine permet de freiner l'apparition des symptômes, et dans certains cas de les faire disparaître. Le suivi sur 10 ans de 139 malades habitants les Iles Féroé traités cette supplémentation montre qu'une grande majorité d'entre eux est en vie ; le plus âgé a d'ailleurs 89 ans ! Malgré une prise qui se fait au moins trois fois par jour, la supplémentation est bien perçue. Seulement un tiers continue de ressentir sous traitement de la fatigue (surtout les femmes) et une faible endurance. Deux tiers rencontrent des effets secondaires tels que de la diarrhée, des douleurs abdominales, le plus contraignant étant une mauvaise odeur corporelle, provoquée par le traitement. Pour la limiter, les auteurs recommandent des lavages fréquents, l'utilisation de déodorants, de compléments alimentaires probiotiques...

En France, le [déficit primaire en carnitine fait partie depuis un an des 13 maladies dépistées à la naissance.](#)

Source

[Patients with primary carnitine deficiency treated with L-carnitine are alive and doing well-A 10-year follow-up in the Faroe Islands.](#)

Abrahamsen RK, Lund AM, Rasmussen J.
JIMD Rep. 2023 Sept.

Actualité AIM

<https://www.institut-myologie.org/2024/01/29/la-plus-grande-cohorte-de-deficit-primaire-en-carnitine-aux-iles-feroe-traitee-par-l-carnitine/>

La plus grande cohorte de déficit primaire en carnitine, aux Iles Féroé, traitée par L-carnitine

Le suivi sur 10 ans de la plus grande cohorte mondiale comptant 139 patients atteints de déficit primaire en carnitine, située aux Iles Féroé où la fréquence y est particulièrement forte, et traitée par une supplémentation en L-carnitine a mis en évidence que :

- une grande majorité des patients sont en vie (pour les autres il s'agit de mort naturelle, non liée à la maladie) et vont bien,
- un tiers continue de ressentir des symptômes de la maladie comme la fatigue et la faible endurance,
- deux tiers rencontrent des effets secondaires de type diarrhée, douleurs abdominales, mauvaise odeur corporelle (odeur de poisson).

Source

[Patients with primary carnitine deficiency treated with L-carnitine are alive and doing well-A 10-year follow-up in the Faroe Islands.](#)

Abrahamsen RK, Lund AM, Rasmussen J.
JIMD Rep. 2023 Sept